第２講　染色体と遺伝子

【1】　異なった血液型の血液を混合すると，抗原抗体反応により血液が凝集反応を起こすことがある。ABO式血液型は1900年代初頭に報告されたヒトの主要な血液型の１つである。ABO式血液型では２種類の抗原（A抗原およびB抗原）の有無により，４通りの表現型を示す。A型の人の赤血球にはA抗原が，B型の人の赤血球にはB抗原が，AB型の人の赤血球にはA抗原もB抗原もある。O型の人の赤血球にはどちらの抗原もない。

ABO式血液型抗原は，細胞表面の脂質またはタンパク質に結合した糖鎖〔注1〕である。1960年代にはA抗原，B抗原の合成経路に関する酵素学的研究が進んだ。まず，前駆体Pを基質として，酵素Hの作用により，前駆体Hが合成される。ついで，前駆体Hを基質として，酵素Aの作用によりA抗原が，酵素Bの作用によりB抗原が作り出される。

一方，(ア)遺伝学的な研究から，ABO式血液型を決定する遺伝子は，A，B，O の３種類があり，これらは対立関係にあることがわかっていた。1990年代になって，A，B，O 各遺伝子の研究が大きく進展し，遺伝子Aは酵素Aの，遺伝子Bは酵素Bの遺伝情報を担うことが明らかにされた。酵素Aと酵素Bはよく似た構造をしているが，タンパク質を構成する354個のアミノ酸のうち4個が異なっている。

A，B，O 対立遺伝子の塩基配列の違いは，制限酵素による遺伝子の切断位置の変化につながることがわかっている。例えば，(イ)各遺伝子の７番目のエキソンは691塩基対からなる。遺伝子Aと遺伝子Oではこの部分の塩基配列が同じであるが，遺伝子Bでは異なっている。このため，遺伝子Aおよび遺伝子OはXという制限酵素によって，一方，遺伝子BはYという制限酵素によって，それぞれ１ケ所で切断される。逆に，遺伝子Aおよび遺伝子OはYという制限酵素によっては切断されず，また，遺伝子BはXという制限酵素によって切断されない。このほかに，遺伝子Aと遺伝子Oとの間で制限酵素による遺伝子の切断位置が異なる部分も知られており，この違いを用いて遺伝子型を確定することができる。

(ウ)ABO式血液型の他によく知られているものとして，Rh式血液型がある。Rh式血液型は常染色体上にある対立遺伝子Dとdにより支配され，Dはdに対して顕性（優性）である。Rh^+型の遺伝子型はDDあるいはDd，Rh^-型の遺伝子型はddである。

〔注１〕　糖鎖：複数の糖が鎖状に結合したもの

(1)　下線部(ア)のように，３つ以上の遺伝子が対立関係にあるとき，これらの遺伝子の名称を答えよ。

⑵　下線部(イ)について，父，母，および，子１，子２からDNAを採取し，PCR法により７番目のエキソンにあたる部分を増幅してDNA試料を得た。これを制限酵素ＸあるいはＹにより処理し，ゲル電気泳動法によりDNA断片の切断位置を調べたところ，結果1～4を得た(図１)。結果１～４はこの４人家族のいずれかひとりずつに対応している。ゲル電気泳動法は，ゲル中で電場をかけて荷電粒子を分離する手法であり，ここでは大きさの異なるDNA断片を分離する目的で使われている。分離したDNA断片は特殊な試薬で染色することにより可視化できる。ここで，「制限酵素による切断は完全に起こること」，「DNAを採取した個人の酵素Hの機能は正常であること」，「本文中で扱っていない血液型の遺伝子変化はないこと」を前提とする。子１の血液型がＡ型であることがわかっている場合，子1の結果を示すものを結果１～４のうちから選べ。

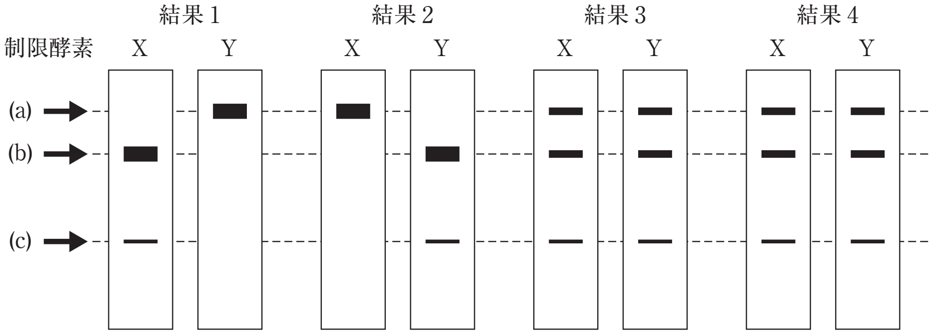

図１　制限酸素ＸとＹで処理したDNA試料のゲル電気泳動結果の模式図
(a)は690塩基対，(b)は540塩基対，(c)は150塩基対のDNA断片の泳動位置を示す。

⑶　図１の結果２になる遺伝子型をすべて答えよ。

⑷　図１の結果から，親の血液型(表現型)の可能な組合せをすべて答えよ。

⑸　図１の結果から，子1と子2それぞれの遺伝子型について可能性のあるものをすべて答えよ。

⑹　下線部(ウ)について，あるRh^{+}型の母親とRh式血液型未検査の父親から生まれた４人の子供のRh式血液型は，Rh^{+}型が３人とRh^{-}型が１人であった。この父親のRh式血液型の遺伝子型として可能性のあるものをすべて答えよ。

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

(7)　下線部(ウ)について，あるヒトの集団において，Rh式血液型を調べたところ，Rh^+型が96%，Rh^-型が４%であった。ハーディー・ワインベルグの法則があてはまると仮定して，この集団のRh^+型を示す人のうち，何%が遺伝子型Ddをもつと推定できるか。四捨五入により，小数点以下１桁まで求めよ。

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

【2】 マウスの染色体数は40本であり，19対の常染色体と１対の性染色体からなる。雌雄は性染色体により決められ，Ｘ染色体とＹ染色体を１本ずつもつものは雄，２本のＸ染色体をもつものは雌となる。雄のＸ染色体は母親に由来するが，雌は母親に由来するＸ染色体(Xm)と父親に由来するＸ染色体(Xp)をもつ。雌の体細胞では，Ｘ染色体上の遺伝子の発現量を雄と等しくするために，XmまたはXpいずれかの染色体が不活性化されている。どちらの染色体が不活性化されるかは，あらかじめ決められていない。一方，雌の生殖細胞では，発生の早い時期には片方のＸ染色体が不活性化されているが，①受精後12日目には両方のＸ染色体が活性化される。これにより，減数分裂後に生じたいずれの卵も活性化されているＸ染色体をもつようになる。Ｘ染色体上の遺伝子は活性化されているＸ染色体から転写され，不活性化されているＸ染色体からは転写されない。

問１　ある疾患はＸ染色体上の遺伝子の変異により引き起こされる。この遺伝子は酵素Ｅをコードする。この遺伝子のある変異は酵素Ｅの活性を消失させる。酵素Ｅの活性が低下したマウスは，この疾患を発症する。ただし，この疾患は生殖機能には影響しない。図１はこの変異をもつマウスの交配により得られた個体と，各世代の症状の程度を示している。発症した個体のうち，雄のすべてが重症個体である理由と，雌で軽症個体と重症個体の両方があらわれる理由を100字程度で説明せよ。

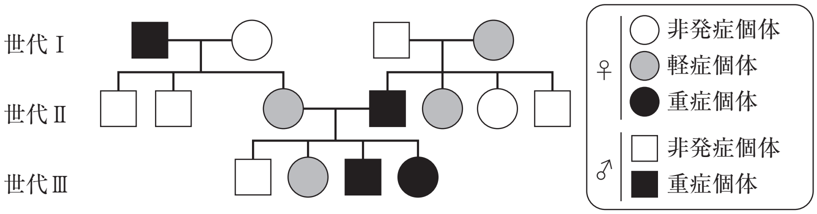

図１

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

問２　図１の軽症の雌の皮膚から細胞を１つずつ分離して培養し，単一の細胞に由来する細胞集団を６集団得た。また，非発症の雌および重症の雌についても同様の培養を行った。それぞれの細胞集団の酵素Ｅの活性を調べると，非発症の雌由来の集団は図２の(a)，重症の雌由来の集団は図２の(b)のようになった。軽症の雌由来の細胞集団における酵素Ｅの活性はどのようになるか。適切なものを図２の(c)～(g)の中から選べ。グラフ内の０は酵素活性がないことを表す。縦軸は酵素Ｅの活性を，横軸の数字は各細胞集団を示す。

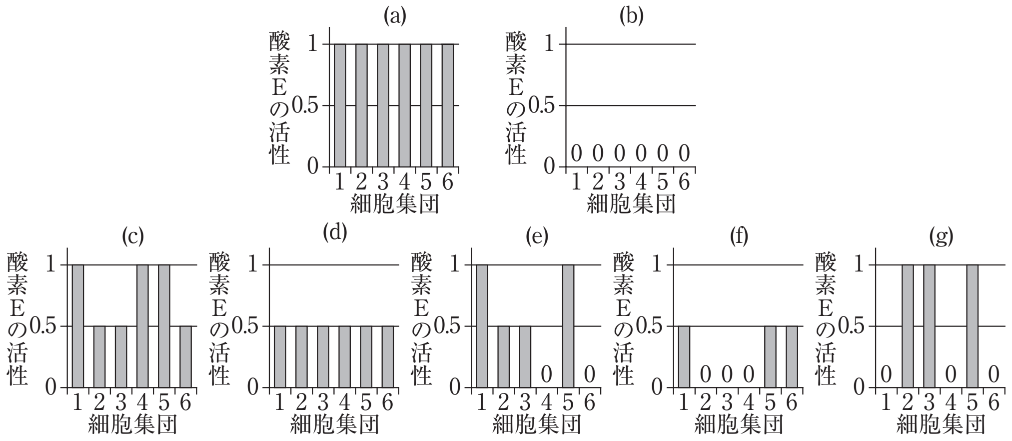

図2

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

問３　下線部①について，蛍光タンパク質をコードする遺伝子ＦをＸ染色体上にもつマウスを用いて，生殖細胞におけるＸ染色体の活性化の状態を調べた。遺伝子Ｆをもつ雄(X^FY)と片方のＸ染色体に遺伝子Ｆをもつ雌(X^FX)との交配により，X^FX^F，X^FX，X^FYの遺伝子型をもつ胚を得た。それぞれの胚の受精後10～13日目の生殖細胞1000個を破砕し，蛍光タンパク質の量を測定した。その結果を示すと考えられる組み合わせを図３の(h)～(m)の中から選べ。縦軸は蛍光タンパク質の量，横軸は受精後の日数を表す。

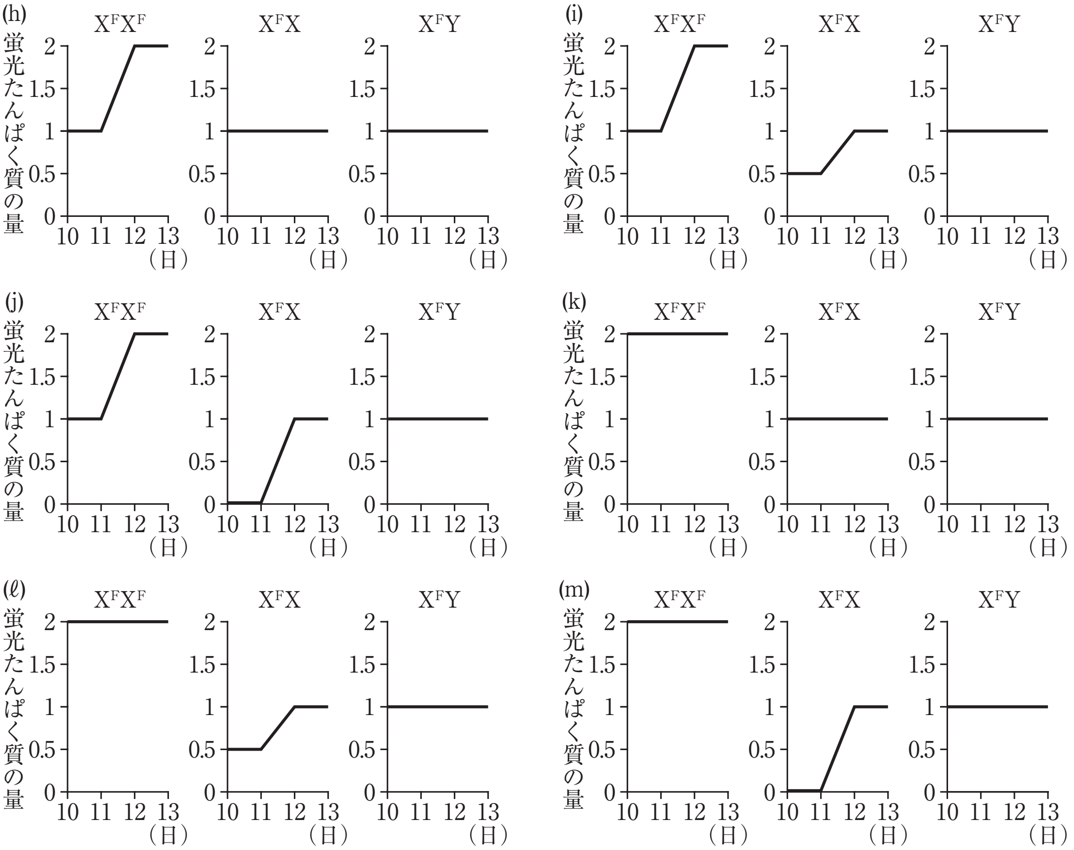

図３

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第2講　確認テスト

次の文章を読み，問1～3に答えよ。

ネコの被毛の色，模様は極めて多彩であるが，それら形質の発現には多くの遺伝子が関わっている。なお，下記の文章において，遺伝子のアルファベットの大文字は，それぞれの小文字に対して顕性(優性)を表す。また，遺伝子(O，o)および(S，s)の大文字は下線を引き$\underline{O}$および$\underline{S}$と表記する。

ネコの被毛の茶色の発現はX染色体上に存在する1組の対立遺伝子($\underline{O}$，o)によって決定される。茶色が顕性(優性)形質であり，雌で潜性(劣性)ホモ(X^oX^o)または雄で潜性(劣性)(X^oY)の場合には茶色は発現しない。一方，DNA配列の変化を伴わずに遺伝子の発現が制御され，娘細胞に伝達していく仕組みがあることがわかっている。ネコの被毛の茶色の発現にもこの機構が大きく関わっている。性染色体がXXであるネコの雌ではXYであるネコの雄に比べてX染色体が2倍量あるために，その量を調節する機構がはたらく。すなわち，雌では，胚の卵割がある程度進んだ時期に，各細胞の片方のX染色体が不活性化されるという現象が起こる。父親と母親からのX染色体のうちどちらが不活性化されるかは，細胞により異なる。よって，発生の初期において，ある細胞では父親由来のX染色体が不活性化され，ある細胞では母親由来のX染色体が不活性化される。いったん不活性化されると，その状態は細胞分裂を通じて維持される。

ネコのおのおの一本の毛に数種類の色が混ざり，まだらとなる毛色様式はアグチパターンとよばれ，全体の外観の毛色はいわゆるキジ色となる。アグチパターンの発現はアグチ遺伝子とよばれる1組の対立遺伝子(A，a)によって決定される。アグチパターンが顕性(優性)形質であり，顕性(優性)ホモ(AA)またはヘテロ(Aa)の場合の毛色はキジ色となる。一方，潜性(劣性)ホモ(aa)では黒色の毛色となる。しかし，被毛に茶色が発現する部位では，茶色遺伝子($\underline{O}$，o)がアグチ遺伝子より上位であるためにアグチ遺伝子の発現は抑制され，キジ色または黒色の形質は現れない。

ネコの被毛の一部または大部分が白色となる現象(以下，白斑と記載)の発現は，スポット遺伝子とよばれる1組の対立遺伝子($\underline{S}$, s)によって決定される。白斑が顕性(優性)形質であり，潜性(劣性)ホモ(ss)では白斑は発現しない。また，スポット遺伝子による白斑の発現は，アグチ遺伝子(A，a)や茶色遺伝子($\underline{O}$，o)の影響を受けない。

ネコの被毛には種々の模様が現れるが，それらの発現にも多くの遺伝子が関係していると考えられている。たとえば，キジ色または茶色の被毛に現れるトラ模様とよばれるトラのようなしま模様の発現は，1組の対立遺伝子(M，m)によって決定される。トラ模様が顕性(優性)形質であり，潜性(劣性)ホモ(mm)の場合は渦巻き模様となる。

なお，以下の設問に関しては，($\underline{O}$，o)(A，a)($\underline{S}$，s)(M，m)の各対立遺伝子のみを考慮することとし，各遺伝子間での連鎖，および組換えは考えないものとする。

問１　一般的に三毛（みけ）ネコとよばれるのは，白色，黒色（黒色の代わりにキジ色の場合もある），茶色の三色を有するネコである。三毛ネコは通常，雌であり，茶色遺伝子（$\underline{O}$，o）の遺伝子型は$X^{\underline{O}}X^{o}$である。三毛ネコが生まれる遺伝的な機構を120字（アルファベット１文字，X^{o}および$X^{\underline{O}}$はそれぞれ１字とする）以内で記せ。

問２　「黒色と茶色（トラ模様あり）の二色の雌ネコ」と「全身キジ色（渦巻き模様あり）の雄ネコ」を交配した時，「黒色と茶色（トラ模様あり）の二色の雌ネコ」と「全身キジ色（渦巻き模様あり）の雄ネコ」が生まれた。推定される母ネコと父ネコの遺伝子型を記せ。

なお，茶色遺伝子（$\underline{O}$，o）においては，性染色体XおよびYは表記せず，$X^{\underline{O}}X^{\underline{O}}$は$\underline{OO}$，$X^{\underline{O}}X^{o}$は$\underline{O}o$，$X^{o}X^{o}$は$oo$，$X^{\underline{O}}Y$は$\underline{O}$ー，$X^{o}Y$は$o$ーとすること。また，アルファベットの大文字か小文字かをはっきりと区別できるように記載し，（$\underline{O}$，o）（$\underline{S}$，s）では，大文字には必ず下線を引き，$\underline{O}$または$\underline{S}$とすること。

（例：$\underline{O}-Aa\underline{S}sMm$）

問３　表１はある地域のネコの被毛の色と模様を観察し，集計したものである。なお，この地域のネコの集団においてはハーディー・ワインベルグの法則が成り立っているものとして，以下の問いに答えよ。

	被毛色・模様	個体数
①	全身黒色のネコ	15
②	全身茶色（トラ模様あり）のネコ	20
③	全身キジ色（トラ模様あり）のネコ	19
④	黒色と茶色（トラ模様あり）の二色のネコ	10
⑤	茶色（トラ模様あり）と白色の二色のネコ	13
⑥	黒色と白色の二色のネコ	15
⑦	黒色，白色，茶色（渦巻き模様あり）の三毛ネコ	8

表１　ある地域のネコの被毛の色・模様とその個体数との関係

(1)　下記のⅠおよびⅡの遺伝子型を示すネコは表1の何番のネコと推定されるか，表１の①〜⑦から選び，その番号を記せ。なお，下記の茶色遺伝子（$\underline{O}$，o）の遺伝子型表記で，oー は$X^{o}Y$，$\underline{OO}$は$X^{\underline{O}}X^{\underline{O}}$を示すものとする。

Ⅰ．$o-aassMm$　　　　Ⅱ．$\underline{OO}Aa\underline{S}sMM$

(2)　スポット遺伝子$\underline{S}$の遺伝子頻度を記せ。なお，$\underline{S}$の遺伝子頻度をpとした場合，その範囲は，$0 \leqq p \leqq 1$とする。

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第2講

【1】

(1)　複対立遺伝子

(2)　結果1

(3)　BB

(4)　AB型とAB型，AB型とB型

(5)　子1　AA，AO　　子2　BB

(6)　*Dd*，*dd*

(7)　33.3%

【2】

問1　雄の場合，X染色体1本に変異があるとどの細胞も酵素Eの活性を失っているので重症化するが，雌の場合，X染色体の変異を2本持つときだけ重症化するものの，1本の場合は半数の細胞は酵素Eの活性が残っているので軽症ですむ。

問2　(g)

問3　(i)

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第2講　確認テスト

問1．茶色遺伝子が$X^{\underline{O}}X^{o}$の場合は，体の各部に茶色遺伝子が発現する細胞と発現しない細胞が混在する。茶色遺伝子が発現する部位は茶色となり，発現しない部位はアグチ遺伝子の影響でキジ色か黒色となる。さらに，スポット遺伝子が発現されれば白斑が加わり三毛となる。

問2．　母…$\underline{O}oaassMm$　　　父…$o-Aassmm$

問3．

⑴　Ⅰ．①　　Ⅱ．⑤

⑵　0.2

【解説】

問1　　遺伝子型$X^{\underline{O}}X^{o}$の雌ネコでは，発生過程においてどちらのX染色体が不活性化されたかによって，茶色遺伝子を発現する細胞と発現しない細胞がそれぞれスポットとなって混在する。X^{o}が不活性化された細胞が占める部分は$X^{\underline{O}}$からの茶色遺伝子の発現によって茶に，$X^{\underline{O}}$が不活性化された部分はX^{o}からの遺伝子の発現によって黒，またはキジ色になる。またさらに，白斑遺伝子Sを持つ場合，茶色，白色，黒色（もしくは，キジ色）の三毛猫となる。雄はX染色体を1本しか持たないため，茶と黒（またはキジ色）を同時に発現できないので，三毛猫にはならない。

問2　4組の対立遺伝子が存在し，表現型が決定するまでの機構が複雑である。軽くまとめておこう。

i　$X^{\underline{O}}X^{\underline{O}}$，$X^{\underline{O}}Y$　…　基本は茶，A,aの遺伝子は表現型に反映されない。さらに，[M]はトラ模様，[m]は渦巻き模様，

ii　$X^{o}X^{o}$，$X^{o}Y$　[A]　…　基本はキジ，[M]はトラ模様，[m]は渦巻き模様

iii　$X^{o}X^{o}$，$X^{o}Y$　[a]　…　基本は黒，M,mの遺伝子は表現型に反映されない。

iv　$X^{\underline{O}}X^{o}$　[A]　…　基本は茶キジ，[M]はトラ模様，[m]は渦巻き模様

v　$X^{\underline{O}}X^{o}$　[a]　…　基本は茶黒，[M]は茶の部分にトラ模様，[m]は茶の部分に渦巻き模様

また，これらの遺伝とは別に[S]は白斑あり，[s]は白斑なしとなる。

親の表現型から，「黒色と茶色（トラ模様あり）の二色の雌ネコ」の遺伝子型は$X^{\underline{O}}X^{o}\ aa\ ss\ M__$,「全身キジ色（渦巻き模様あり）の雄ネコ」は$X^{o}Y\ A__ss\ mm$であることが分かる。＿＿は親の表現型からは特定できない。これらの子として，黒茶の子（aa）と渦巻き模様の子（mm）が生まれていることから,，雌ネコは，$X^{\underline{O}}X^{o}\ aa\ ss\ Mm$，雄ネコは$X^{o}Y\ Aa\ ss\ mm$であると特定できる。

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

問３

⑴　Ⅰ．$o-aassMm$は，ⅲとなるため，全身黒となる。①

Ⅱ．$\underline{OO}Aa\underline{S}sMM$は，ⅰでさらに[M][S]となるため，茶トラ，白斑ありとなる。⑤

⑵　ネコの数の合計は100匹となる。表１のなかで，白斑遺伝子をもたない(ss)のは，①～④であり，その頻度は，$\frac{64}{100}=0.64$となる。この集団が，ハーディ・ワインベルグの法則が成り立っているとすると，集団中のs遺伝子の頻度は0.8となり，$\underline{S}$遺伝子の頻度は$1-0.8=0.2$となる。

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。